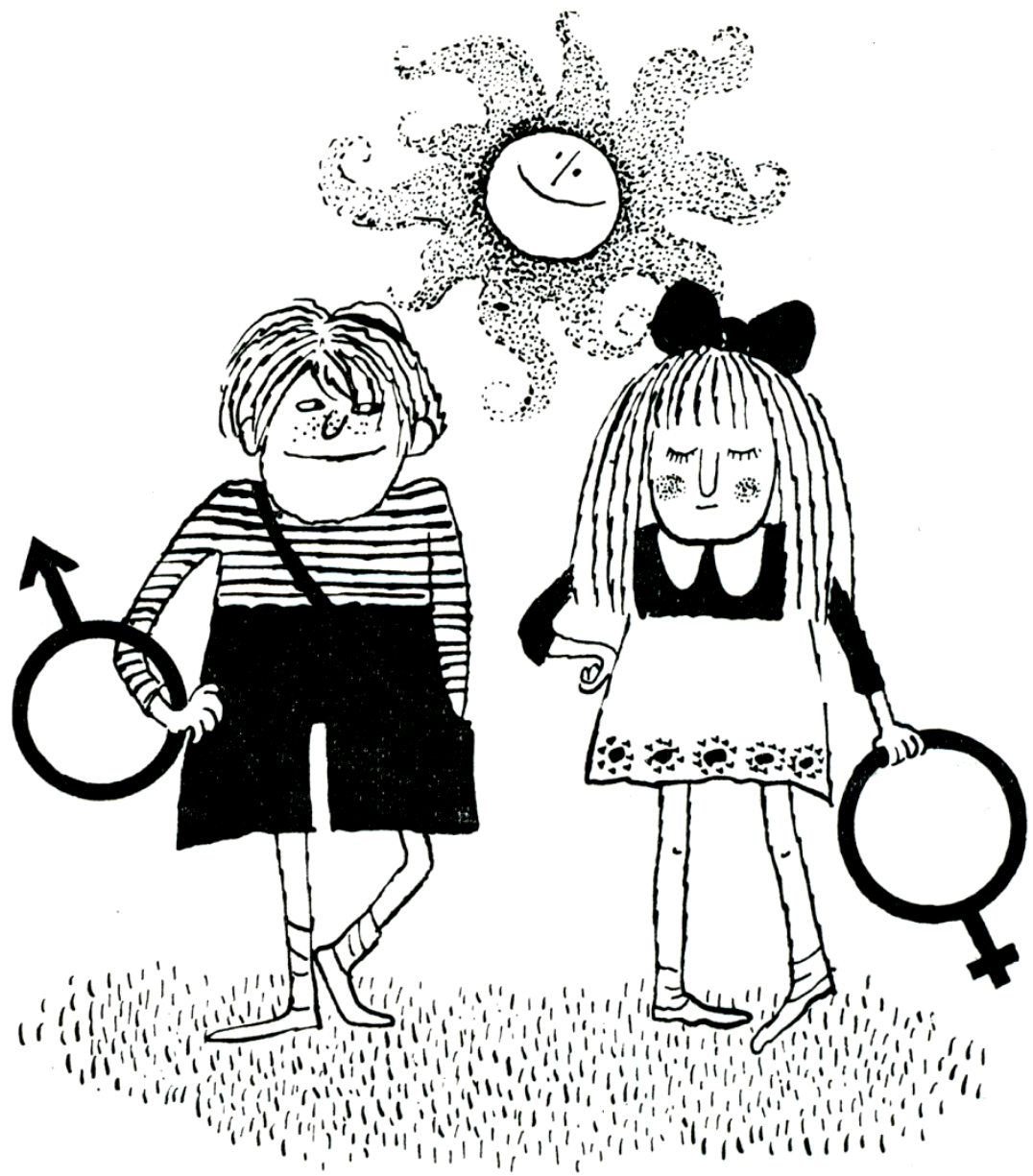


GENETIKA

Dědičnost a pohlaví



Chromozómové určení pohlaví

Dvoudomé rostliny a gonochoristé (živočichové odděleného pohlaví) mají pohlaví určeno dědičně – chromozómovou výbavou jedince = dvojicí pohlavních chromozomů (gonozomů).

1) Savčí typ (*Drosophila*) – u savců, želv a krokodýlů, většiny hmyzu a některých dvoudomých rostlin

XX = samičí pohlaví (**homogametické** – všechny gamety nesou X)

XY = samčí pohlaví (**heterogametické** – 50% gamet nese X, 50% nese Y)

a) typ Protenor – rozhoduje **počet** gonozomů, ne kombinace

X0 = samčí pohlaví (kobylky, cvrčci, ploštice) samičí = XX

2) Ptačí typ (Abraxas) – u motýlů, ryb, obojživelníků, většiny plazů a ptáků

XX = samčí pohlaví (ZZ)

XY = samičí pohlaví (ZW)

3) Haplo-diploidní typ – u včel, vos, mravenců neexistuje pohlavní chromozom, pohlaví je určeno počtem sad chromozomů

oplozené vajíčka (2n) = samička / neoplozené vajíčka (1n) = sameček

*** existují druhy hmyzu, u kterých pohlaví určuje interakce genů několika autozomů

(lumčíkovití)

Intersex = somatické buňky obsahují kombinace XX nebo XY chromozomů, gonády jsou zastoupeny v obou typech, genitál je nevyhraněný. Tělo jedince je mozaikou.

Barrovo tělísko = sex-chromatin = inaktivní gonozom X zbarvený speciální metodou viditelný v interfázním jádře.

- z buněk sliznice ústní dutiny
- jeho přítomnost je důkazem přítomnosti chromozomu X
- jsou-li v karyotypu chromozomy 2, pak je jeden v průběhu embryogeneze zablokován
- **Přítomnost sex-chromatinu** znamená:
 - a) u muže – **X**XY = Klinefelterův syndrom
 - b) u ženy – **XXX** = superžena
- **Nepřítomnost sex-chromatinu** znamená:
 - a) u muže – normální sestavu XY
 - b) u ženy – X0 = Turnerův syndrom

Na konci ramene **p** i **q** nesou oba gonozomy malou **homologní** část , kde může probíhat při meióze crossing-over. Tato část se také označuje jako pseudoautozomální - PAR

Zbytek gonozomů je **heterologní**. Nemůže dojít ke crossing-overu!!!

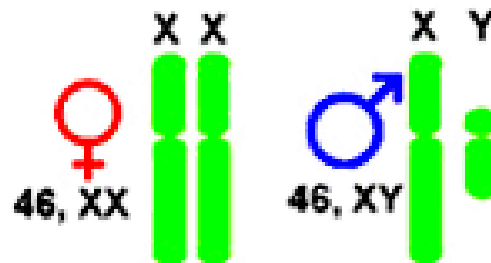
- u chromozomu Y leží na malém raménku **p** v heterologní části gen SRY, jehož bílkovina během embryogeneze způsobí přeměnu nezralých gonád ve varlata – v blízkosti je ale PAR = pseudoautozomální oblast(možnost přesunu SRY na chromozom X)
- bílkovina SRY genu je transkripčním faktorem se zvýšenou aktivitou v buňkách pohlavních orgánů, ale také mozku → substantia nigra → dopamin → Parkinson
- geny umístěné v heterologní části chromozomu **Y** mohou proto zdědit pouze mužští potomci (u motýlů a ptáků od matky pouze samičky)
- takový gen se projevuje vždy jako dominantní (nemá druhou alelu)

MUŽI **XY** – alely nesené chromozómem **X** se projeví ve fenotypu **vždy!**

i když jsou recesivní (chybí druhá alela, která by znak ovlivnila)

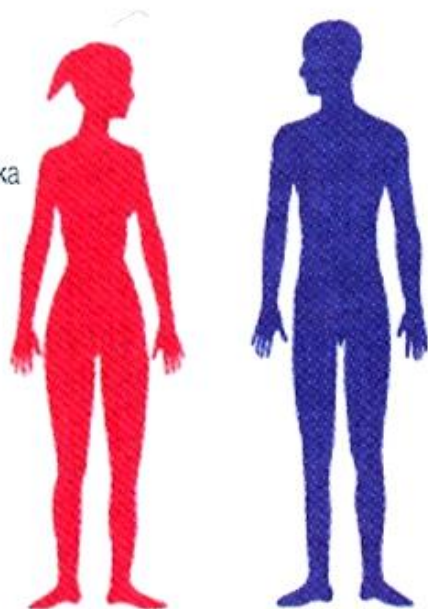
ŽENY **XX** – platí stejná pravidla jako pro autozomální dědičnost

Somatické
= tělní buňky:

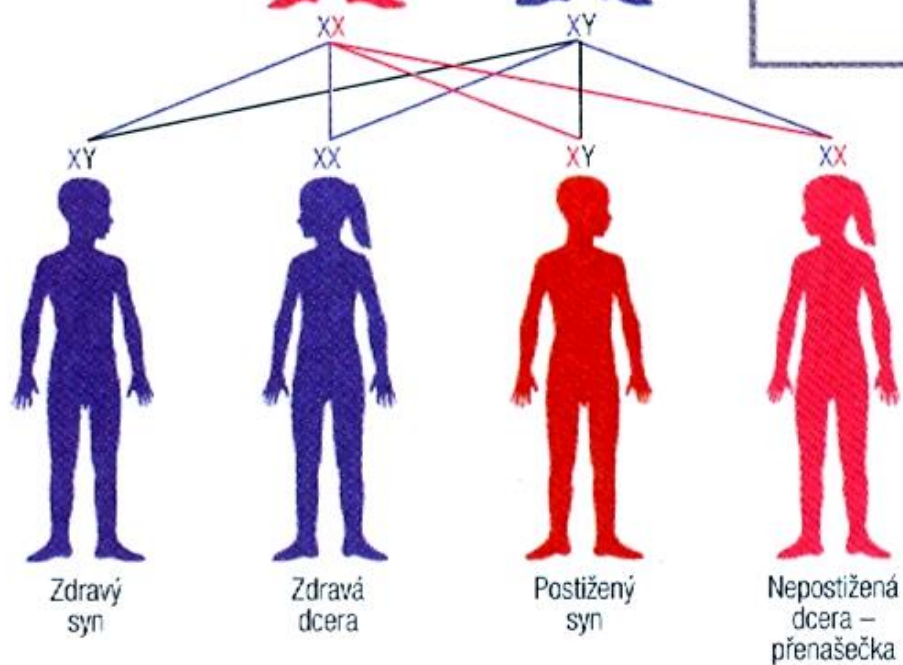


Nepostižená
matka – přenašečka

Zdravý otec



		muž XY	
		gamety	
žena XX	X	XX dívka	XY chlapec
	X	XX dívka	XY chlapec



GONOSOMÁLNĚ DĚDIČNÉ CHOROBY

Gonosomální dědičnost je dědičnost znaků vázaných na pohlavní chromozomy.

- a) **Znaky neúplně pohlavně vázané** - geny uloženy na homologních částech pohlavních chromozomů X a Y
- b) **Znaky úplně pohlavně vázané** – geny jsou uloženy v heterologních částech pohlavních chromozomů X nebo Y.

Závisí na směru křížení:

❖ P: $X_A X_A \quad X_a Y$ F_1 – uniformní, F_2 – 3:1

❖ P: $X_a X_a \quad X_A Y$ F_1 – 1:1 F_2 - dědičnost křížem

GONOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ choroby postihují **většinou muže**.

ženy bývají častěji přenašečky a jen zřídka jsou samy postiženy (recesivní homozygotky). Vzhledem k tomu, že u ženy je v každé buňce jeden z X chromosomů inaktivován (a to zcela náhodně, bez ohledu na to, zda nese mutovanou alelu nebo ne), mohou i heterozygotky vykazovat určité příznaky onemocnění

GONOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ choroby **postihují obě pohlaví**, postižený otec však nikdy nepředá nemoc svému synovi, zatímco všechny jeho dcery budou postiženy (samozřejmě uvažujeme X pohlavně vázanou dědičnost)

Proč zjišťují genetici pohlaví budoucího dítěte?

Pohlavně vázaná dědičnost – recesivní (CHROMOZOM X):

Zde jsou geny ovlivňující tvorbu **pohlavních znaků, funkci svalů, metabolické děje, nervovou činnost, zrakové schopnosti, srážení krve...**

Poškozený chromozom X:

Postižená žena **XX** + zdravý otec **XY**

→ **X** + **Y** otce (syn) **X** + **X** otce (přenašečka)

Zdravá přenašečka **XX** + zdravý otec **XY**:

→ **X** + **Y** otce (syn)... **X** + **X** otce (dcera) **X** + **X** otce (přenašečka)

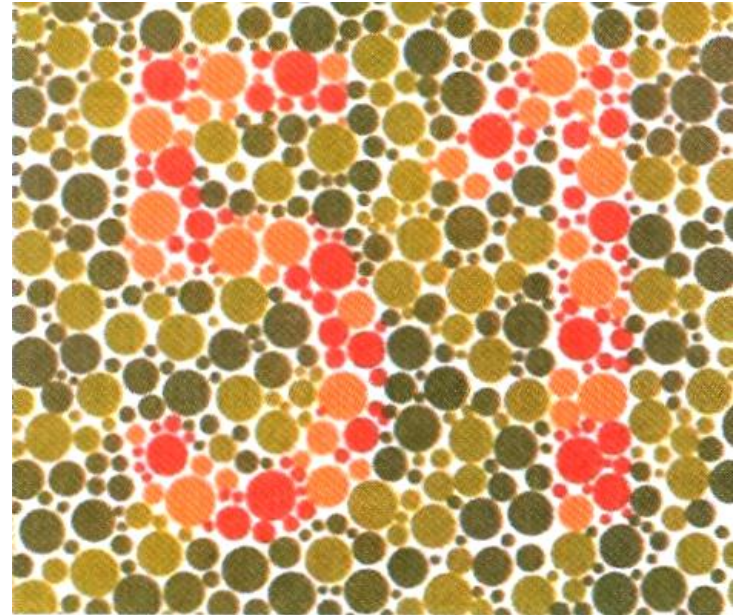
? Provéřte všechny další možnosti
využijte přitom tabulky k zjištění
četnosti výskytu onemocnění.

- **XX + XY** →
- **XX + XY** →
- **XX + XY** →

		muž XY	
		gamety X	Y
žena XX	X	XX dívka	XY chlapec
	X	XX dívka	XY chlapec

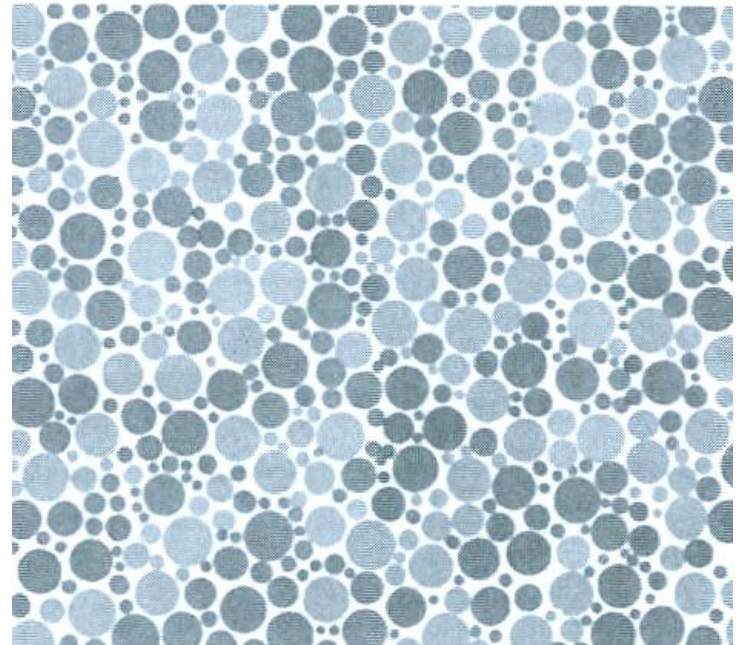
DALTONISMUS

- jedna z vrozených příčin barvosleposti
- u postižených chybí, nebo je omezena schopnost rozlišit červenou a zelenou barvu a obě vnímá jako barvu šedou
- dědičnost - **gonozomálně recesivní**



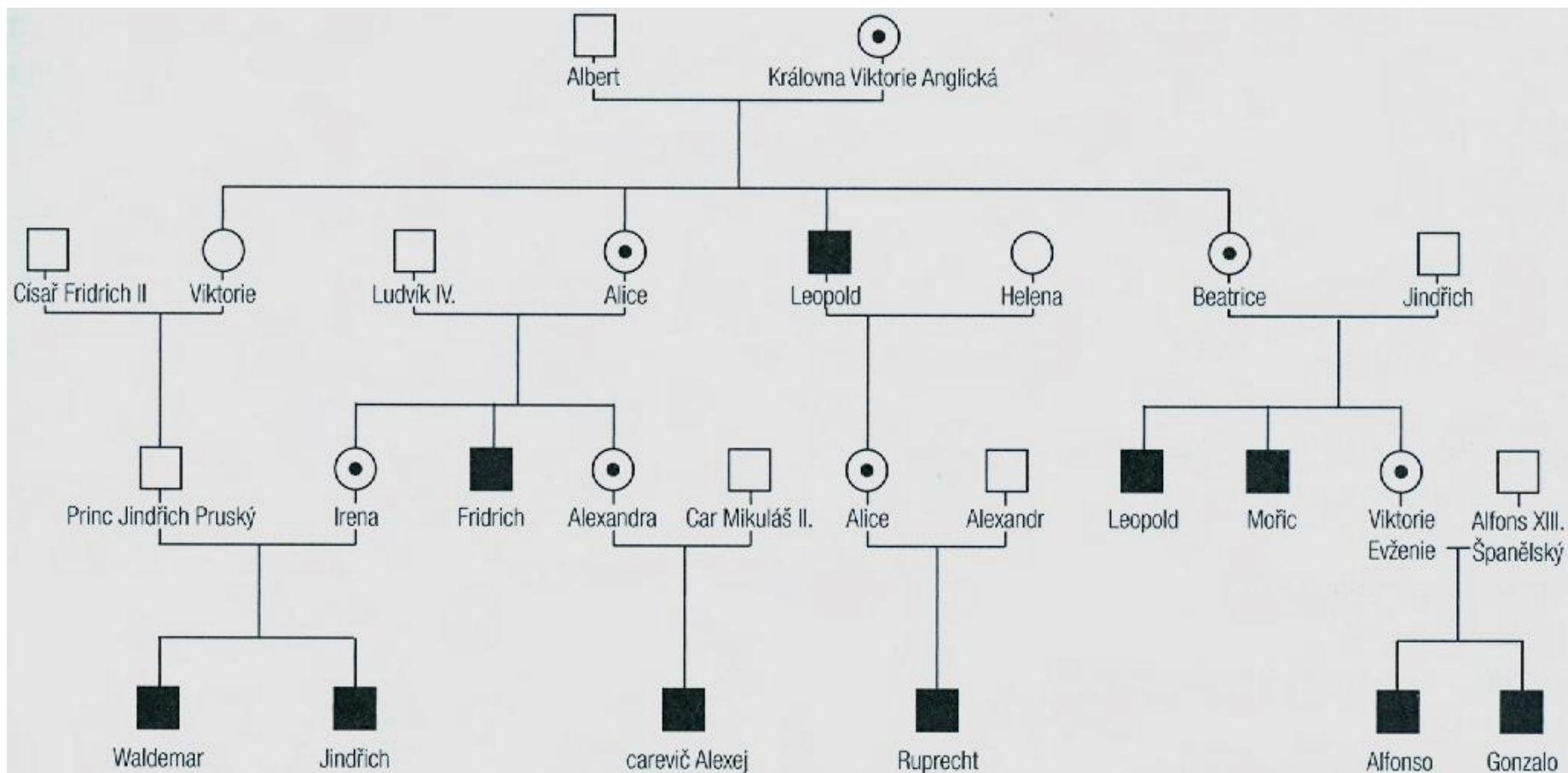
HEMOFILIE

- vrozená nesrážlivost krve
- projevuje se krvácením do měkkých tkání, svalů i kloubů - tvorba podlitin
- netvoří se faktor VIII nebo IX nutné pro vytvoření sraženiny
- těžká forma vede k trvalé invaliditě
- dědičnost - **gonozomálně recesivní**



královna Viktorie (1819 - 1901): **XX**

princ Albert ze Saska - Cooburgu - Gothy: **XY**



Obr. 10.4: Zjednodušený rodokmen rodiny královny Viktorie s označením výskytu a přenosu hemofilie.

SVALOVÉ DYSTROFIE

- Duchennova (DMD) a Beckerova (BMD) svalová (muskulární) dystrofie jsou X-vázané poruchy syntézy **dystrofinu**, což je jeden ze strukturních proteinů svalových tkání. U postižených se v raném dětství začne projevovat svalová slabost, která začíná progresivně omezovat motoriku jedince. Charakteristickým projevem jsou hypertrofická lýtka.
- **Duchennova svalová dystrofie** má závažnější prognózu; úbytek hybnosti je rychlý a postižení umírají okolo 20. roku života na srdeční nebo respirační selhání.
- **Beckerova svalová dystrofie** má mírnější a více variabilní průběh
- dědičnost - gonozomálně **recesivní**

Vitamin D rezistentní rachitis

- jeden z typů křivice, která je rezistentní vůči léčbě vitamínem D
- projevem je klasická křivice s možnými dalšími kostními deformitami
- dědičnost - gonozomálně dominantní

ZNAKY POHLAVNĚ OVLÁDANÉ

- lokalizovány na **autozómech**, ale jejich projev je závislý na typu pohlaví
- všechny sekundární pohlavní znaky
- předčasná plešatost **mužů** podmíněná dominantní alelou genu P v případě výskytu dominantní alely.
Pouze recesivní homozygot není postižen
- u **žen** výskyt plešatosti jen v případě dominantně homozygotního výskytu

PP/Pp



PP nebo Pp



pp



PP

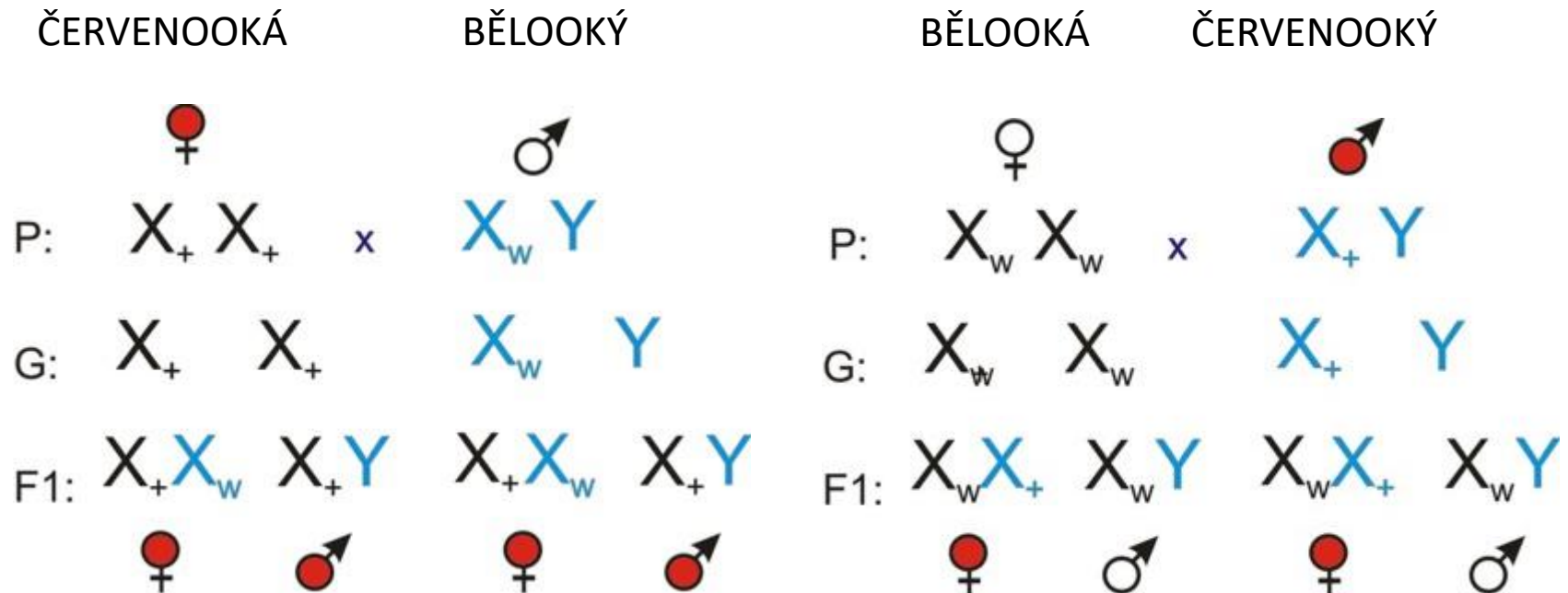
PP



Pp nebo pp

BARVA OČÍ OCTOMILKY (DROSOPHILA)

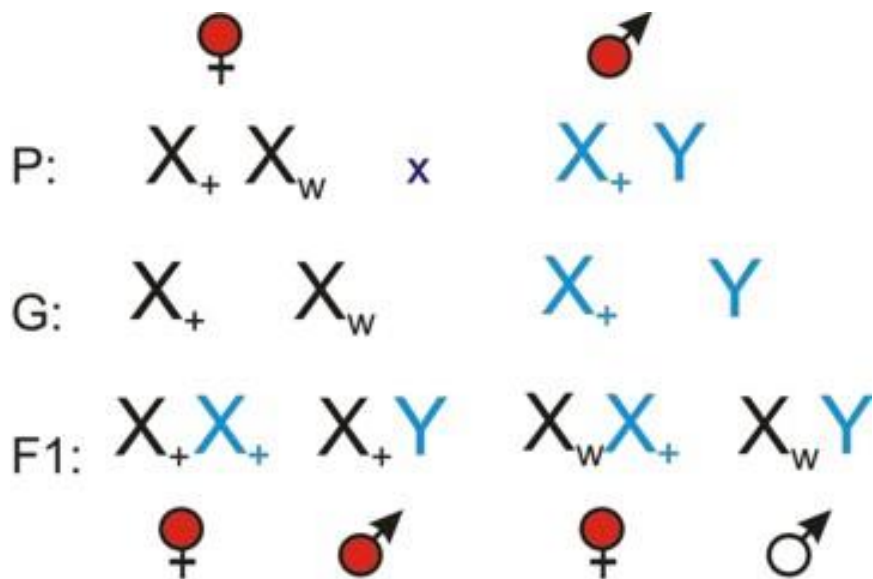
GEN ULOŽEN V HETEROLOGICKÉM ÚSEKU CHROMOZÓMU X
DOMINANTNÍ – ČERVENÁ X_+ , RECESIVNÍ – BÍLÁ X_w



DĚDIČNOST KŘÍŽEM

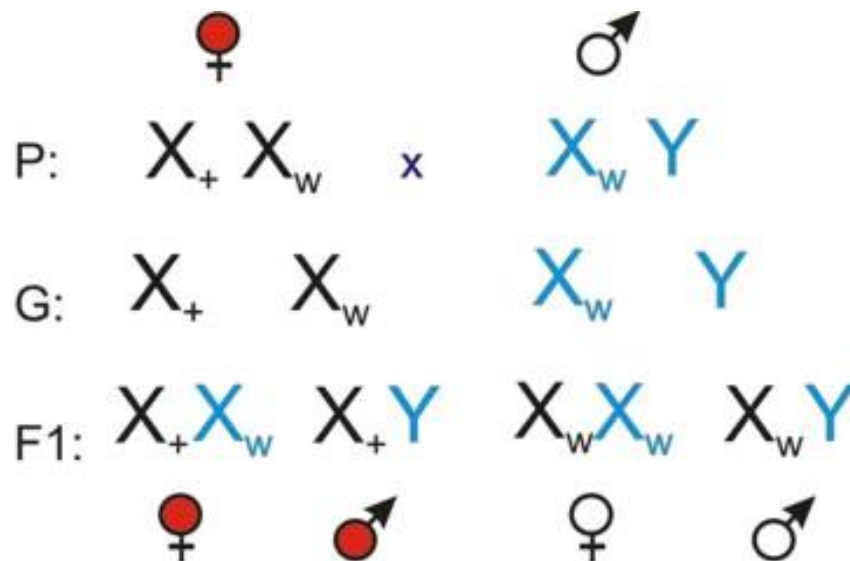
HETEROZYGOTNĚ

ČERVENOOKÁ x ČERVENOOKÝ



HETEROZYGOTNĚ

ČERVENOOKÁ x BĚLOOKÝ



1. PŘ. HEMOFILIE A DALTONISMUS – NEJČASTĚJŠÍ GONOSOMÁLNĚ RECESIVNĚ DĚDIČNÉ CHOROBY
2. PŘ. DIHYBRIDISMUS GONOSOMÁLNĚ DĚDIČ. ZNAKŮ (NAPŘ. HEMOFILIE A DALTONISMUS SOUČASNĚ)

97. Otec i syn jsou barvoslepí, zatímco matka rozlišuje barvy normálně. Je správné, řekneme-li, že syn zdědil tuto dědičnou vadu zraku po otci? (Recesivní alela, podmiňující daltonismus, leží v nehomologickém úseku chromozómu X.)

98. Dcera barvoslepeho otce se provdala za muže, jehož otec byl rovněž daltonik. Žena i muž však daltonismem netrpí. Jaké budou jejich děti?

99. Zdravý muž, který netrpí hemofilií, uvažuje o možném postižení svých dětí vzhledem k tomu, že sestra jeho ženy porodila chlapce — hemofilika.

Může ho uklidnit vědomí, že se mezi předky jeho ženy po mateřské linii tato choroba nikdy nevyskytla? (Recesivní alela, podmiňující hemofilii, leží v nehomologickém úseku chromozómu X.)

100. Jaké děti se mohou narodit z manželství hemofilika s daltoničkou?

101. Černá a rezavá barva srsti u koček je řízena dvěma rozdílnými alelami téhož genu. Tříbarevnost, označovaná také jako „želví“ nebo „mramorové“ zbarvení, je pak výsledkem heterozygotní sestavy těchto alel. Příslušný gen je pohlavně vázán v chromozómu X.

Proč se tříbarevní kocouři vyskytují tak zřídka? Jaká budou koťata z křížení tříbarevné kočky s černým kocourem? Jaká koťata vzniknou zkřížením tříbarevné kočky s rezavým kocourem?

Řešení příkladů:

97. Otec i syn jsou barvoslepi, zatímco matka rozlišuje barvy normálně. Je správné, řekneme-li, že syn zdědil tuto dědičnou vadu zraku po otci? (Recesivní alela, podmiňující daltonismus, leží v nehomologickém úseku chromozómu X.)

97. Daltonismus leží na chromozomu X
muž kombinace: XY ...synovi dává chromozom Y...nemůže předat vadný
syn musel dostat vadný chromozom od své matky (přenašečka)

98. Dcera barvoslepečého otce se provdala za muže, jehož otec byl rovněž daltonik. Žena i muž však daltonismem netrpí. Jaké budou jejich děti?

98. Barvoslepý otec: $X^d Y$.. předá X^d své dceři, která má zdravé X (od matky)
barvoslepý otec. $X^d Y$... předá Y svému synovi, který je zdravý (X od matky)
žena: $X^D X$ muž: XY tabulka: vyplnit!
chlapci: 50% zdraví : 50% daltonici
dívky: 50% zdravé : 50% přenašečky
celkový poměr: 50% zdravých : 25% přenašeček : 25% daltoniků

Řešení příkladů:

100. Jaké děti se mohou narodit z manželství hemofilika s daltoničkou?

100. Hemofilie X^h ...recesivní alela, daltonismus X^d ...recesivní alela

muž hemofilik: X^hY žena: daltonička: X^dX^d TABULKA:

Dcery: přenašečky hemofilie i daltonismu, samy zdravé

Synové: postiženi daltonismem (od matky), ale nebudou hemofiliky

Řešení příkladu:

101. Černá a rezavá barva srsti u koček je řízena dvěma rozdílnými alelami téhož genu. Tříbarevnost, označovaná také jako „želví“ nebo „mramorové“ zbarvení, je pak výsledkem heterozygotní sestavy těchto alel. Příslušný gen je pohlavně vázán v chromozómu X.

Proč se tříbarevní kocouři vyskytují tak zřídka? Jaká budou koťata z křížení tříbarevné kočky s černým kocourem? Jaká koťata vzniknou zkřížením tříbarevné kočky s rezavým kocourem?

101. Barevnost koček: X_c = černá, X_r = rezavá, X_cX_r = želvovinová

- kocouři za normální situace nemohou mít 2 chromozomy X, proto nemohou mít želvovinovou barvu

a) kočka: X_cX_r kocour: X_cY TABULKA:

koťata: X_cX_c , X_cY , X_rX_c , X_rY

b) kočka: X_cX_r kocour: X_rY TABULKA:

koťata: X_cX_r , X_cY , X_rX_r , X_rY

Želvovinový kocour má 3 pohlavní chromozomy: X_cX_rY

